

III Memorial Profesor Rodríguez Soriano. San Sebastián-Donosti, 12 de abril de 2013

Juan Rodríguez Soriano
Irakaslearen III Memoriala.
San Sebastian-Donosti,
2012ko aprilaren 12a

COMUNICACIONES

EXOSTOSIS SUBUNGUEALES EN LA INFANCIA. **M. Suñol Amilibia^a, F. Villalón Ferrero^a, E. Arriola Oyanguren^a, J.L. Ramos García^a, V. Placeres Espino^b, JM. Pascual Rodríguez^b, J. Barrutia Leonardo^a, I. Eizaguirre Sexmilo^a.** *^aServicio de Cirugía Pediátrica. ^bServicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián.*

Exostosis ósea significa crecimiento anómalo y benigno del hueso. La lesión es única. En el caso de ser múltiple se trata de una enfermedad hereditaria.

La exostosis subungueal es una patología poco frecuente, que afecta a la falange distal del primer dedo del pie. Durante la infancia se presenta en la época prepuberal. Puede haber antecedentes de traumatismo único o repetido o de infección localizada. Aparece como tumoración subungueal que produce dolor. Debe realizarse Rx antero-posterior y lateral. El tratamiento es la exéresis quirúrgica completa, para evitar recidivas. La confirmación diagnóstica nos la dará el estudio anatómo-patológico, al constatar una proliferación ósea recubierta de tejido fibrocartilaginoso.

Presentamos 12 pacientes, de los cuales 11 con edades comprendidas entre los 10 y 14 años padecieron una lesión subungueal en el dedo gordo del pie y un niño de 6 años cuya lesión asentaba en el 2º dedo del pie.

Es importante sospechar la existencia de esta enfermedad a partir de la clínica, para que, tras realizar el estudio radiológico, podamos llegar a un diagnóstico diferencial, que en los primeros estadios se hará con la uña incarnata, con otras lesiones ungueales y con el condroma perióstico.

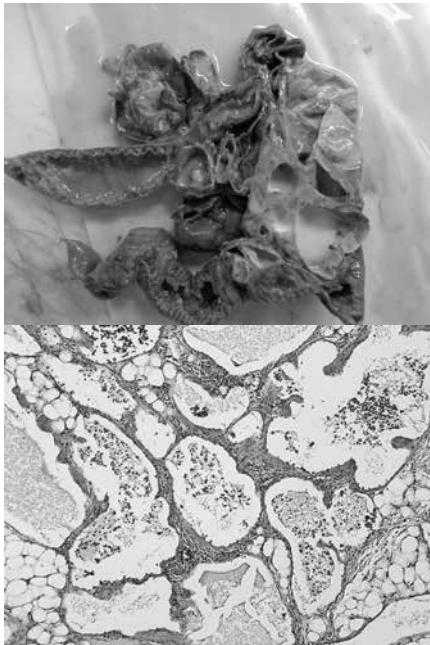
ABDOMEN AGUDO, UN DIAGNÓSTICO INESPERADO. **E. Cernat², Z. García Casales¹, I. Hualde Tapia¹, A. Gamarra Cabrerizo³, M. B. Atares Pueyo⁴, J. M. Vitores Lopez⁵, J.A. Montiano Jorge².** *¹Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica, ²Servicio de Pediatría, ³Servicio de Radiología, ⁴Servicio de Anatomía Patológica, ⁵Servicio de Cirugía General. Hospital Universitario de Álava – Sede Txagorritxu.*

Fundamento y objetivos: Los linfangiomas quísticos mesentéricos son malformaciones del sistema linfático poco comunes, de etiología desconocida. La clínica es inespecífica pudiendo llegar a suponer un riesgo vital para el paciente y el tratamiento óptimo es la resección quirúrgica completa. Presentamos el caso de una paciente de 6 años con clínica de abdomen agudo que fue diagnosticada intraoperatoriamente de linfangioma mesentérico.

Observaciones clínicas: Se trata de una paciente de 6 años sin antecedentes de interés, con clínica de hiporexia y dolor abdominal continuo en hipocondrio derecho de 3 días de evolución, con empeoramiento en las últimas 24 horas. No otra sintomatología asociada. En la exploración física se encuentra afectada por el dolor, taquicárdica, con abdomen indurado, defensa generalizada y datos de irritación peritoneal. Se realiza analítica sanguínea donde se objetiva ligera leucocitosis con desviación izquierda y PCR 65,1 mg/l. La paciente es evaluada por cirugía y ante diagnóstico de abdomen agudo se decide intervención quirúrgica. Intraoperatoriamente se observa una peritonitis difusa con múltiples tumoraciones quísticas mesentéricas. Se procede a resección quirúrgica de las mismas y de 30 cm de íleon, conservándose la válvula ileo-cecal. El contenido quístico es de aspecto lechoso con cultivo de líquido peritoneal negativo. El estudio anatómo-patológico confirma el diagnóstico de linfangioma mesentérico. La evolución clínica tras la intervención es satisfactoria precisando nutrición parenteral durante 4 días. En la ecografía abdominal postoperatoria se observan tres pequeñas lesiones quísticas en zona de fosa ilíaca derecha, la mayor de 0,8 cm. Dado que la paciente en la actualidad se encuentra asintomática se ha optado por una actitud conservadora frente a las lesiones quísticas residuales con controles seriados tanto clínicos como ecográficos.

Comentarios: Aunque se trata una patología poco frecuente y benigna, los linfangiomas mesentéricos pueden llegar a comprometer la vida del paciente. La mayoría de las veces son asintomáticos o se manifiestan como una masa abdominal de crecimiento lento pero también pueden complicarse y presentarse como obstrucción intestinal o abdomen agu-

do. Se pueden diagnosticar mediante pruebas de imagen aunque el diagnóstico definitivo lo da la anatomía patológica. Pese a no ser lesiones malignas, pueden presentar recurrencia e invasión de estructuras vecinas, por lo que el tratamiento de elección es quirúrgico.



DE RNT Y APARENTEMENTE SANO, A ENFERMEDAD GENÉTICA DEGENERATIVA CON ENVEJECIMIENTO PRECOZ Y FALLECIMIENTO A LOS 4 AÑOS. DIFICULTADES EN EL DIAGNÓSTICO. **N. Salmon Rodríguez; M.J. Martínez González; S. Martínez González; M. Navarro de Prado*; E. Gonzalo Alonso*; A. Rodríguez Cerezo**; F. Salmon Antón***. Hospital Universitario de Cruces. Centro de Salud de Arrigorriaga*. Hospital Universitario de Basurto**

Introducción: Se estima que aproximadamente el 3-7% de la población presenta un problema genético. Un diagnóstico oportuno permite la aproximación a un diagnóstico específico, permitiendo así la instauración de un manejo terapéutico y un asesoramiento genético adecuados. Sin embargo, el diagnóstico de estas enfermedades continúa siendo un reto para los pediatras.

Objetivo: Resaltar la dificultad del diagnóstico de un síndrome genético en un niño aparentemente sano.

Método: Presentación de un caso clínico de síndrome genético diagnosticado a nivel hospitalario, a raíz de una sospecha inicial en un centro de atención primaria.

Resultados: Caso clínico: Recién nacida a término, de 37 semanas de gestación, de bajo peso gestacional ($p < -2DE$). El embarazo había sido controlado y de curso normal hasta las 30 semanas, momento en que presenta un retraso de crecimiento intrauterino. Presenta una exploración física al nacimiento anodina, con peso, talla y perímetro craneal en percentil $< -2DE$. A las 48 horas de vida, presenta una alteración en las pruebas de las otoemisiones, con un test de metabopatías normal. A los 4 meses, en el control del niño sano, se detecta un retraso ponderoestatural moderado, junto con una microcefalia y falta de fijación de la mirada, por lo que se envía a nivel hospitalario para iniciar estudio en las especialidades pediátricas pertinentes. En Neuropediatría, se aprecia hipertensión generalizada, junto con nistagmo horizontal y falta de estímulo ante los sonidos. Los estudios de neuroimagen fueron negativos. A los 6 meses, se objetiva una hipoacusia neurosensorial severa bilateral. En Oftalmología Infantil, se detectan unas cataratas nucleares y capsulares posteriores bilaterales, junto con microftamia. Progresivamente, aparece una disminución de la transparencia del cristalino y aparecen fusiones capsulares, por lo que se decide intervención quirúrgica a los 7 meses, con colocación posterior de unas gafas de alta graduación, (+25 D). Evolutivamente, presenta un retraso psicomotor importante, con falta de sostén cefálico a los 14 meses. Persiste un retraso pondo-estatural y una microcefalia graves, que se mantienen muy por debajo de $-2 DE$. Se detecta un pelo ralo, con dientes desgastados y abundantes caries dentales. Presenta además una dificultad muy llamativa para la alimentación desde el nacimiento, requiriendo ingreso hospitalario a los 12 meses de edad por deshidratación severa. Durante el ingreso, recibe un abordaje multidisciplinar, permitiendo una sospecha de síndrome genético como enfermedad de base. Es valorada de forma conjunta con la unidad de Dismorfología y Genética Clínica. La evolución clínica desde el nacimiento, junto con la detección de dos episodios de fotosen-

sibilidad recogidos en la Historia clínica del último ingreso, hace sospechar un Síndrome de Cockayne. El diagnóstico se confirma con estudios genéticos en sangre periférica hechos en Estrasburgo, y con estudios en fibroblastos realizados en Villejuif. El estudio de linfocitos de sangre periférica muestra 2 tipos de mutaciones patogénicas diferentes en el gen CSB (pLeu87 y pLys 1172X). El estudio de fibroblastos muestra una deficiencia en la recuperación de la síntesis de RNA tras irradiación de UVC. El estudio genético en los padres ha confirmado que ambos progenitores son portadores heterocigotos. Los padres forman parte de un proyecto de investigación biomédica que se realiza en el Hospital Universitario de Estrasburgo ("Clinical and molecular study of the Cockayne syndrome"). Durante los tres primeros años de vida, presenta varios procesos infecciosos respiratorios. Recibe todas las inmunizaciones correspondientes al calendario vacunal de la comunidad autónoma vasca, así como profilaxis vacunal de la gripe estacional y de la gripe A. Evolutivamente, presenta un fenotipo compatible con envejecimiento precoz a partir de los 24 meses de vida, que se va acentuando de forma progresiva, junto con aparición de signos de desmielinización cerebral. Fallece a los 4 años de edad, por fracaso multiorgánico secundario a sepsis intestinal. Después del fallecimiento, constan dos embarazos espontáneos, controlados en la Unidad de Genética, que han requerido abortos terapéuticos.

Conclusiones/Comentarios:

1. Dificultad en el diagnóstico final. De recién nacido de bajo peso y aparentemente sano, a diagnóstico de síndrome de Cockayne a los 18 meses.
2. Validación del Test de Haizea-Llevant y del Programa del Niño Sano para la detección precoz o "screening" de la alteración del nivel de desarrollo cognitivo, social y motor, tanto en patologías simples como severas.
3. Controversia entre el personal de atención primaria, los especialistas, y los padres acerca si el diagnóstico fue tardío. Punto crítico del diagnóstico: ¿Presentaba las cataratas en el momento del nacimiento versus cataratas neonatales progresivas? Misma controversia en el apartado de la Audición.

¿DEXTROMETORFANO PARA LA TOS? SÍNDROME SEROTONINÉRGICO SECUNDARIO. **M. Rivera Peña, N. Peris Serrano, A. Arbeloa Miranda, I. Quilez Herrer, N. García Pérez, A. R. González Hermosa, A. Gondra Sangroniz, M. Landa Garriz.** *Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Basurto.*

Introducción: El síndrome serotoninérgico (SS) es una entidad muy rara en pediatría. Se caracteriza por la presencia de disfunción autonómica, deterioro neuromuscular y alteraciones en el estado mental. La sintomatología, de gravedad variable, es causada por un exceso de serotonina. La inespecificidad de los síntomas plantea un diagnóstico diferencial muy amplio.

Caso clínico: Paciente de 11 años que consulta en nuestro Servicio de Urgencias por presentar desde hace 3 horas, dificultad de conexión con el medio, bradilalia e inestabilidad de la marcha, que comienzan de forma brusca mientras se encontraba en el colegio. Al inicio de la sintomatología refiere temblores en ambas piernas y sudoración profusa con palidez cutánea. No antecedentes médico-quirúrgicos de interés. Afebril. No antecedente traumático, niega ingesta de tóxicos y de homeopatía. Desde hace 3 días presenta catarro de vías altas por lo que acude a su pediatra quien indica un jarabe antitusígeno (dextrometorfano+guaifenesina) hace 24 horas, ha recibido 2 dosis según la posología para su peso y edad (10 mg/12 horas). La última dosis es recibida 2 horas antes del inicio de la sintomatología. A su llegada a Urgencias presenta un TEP inestable con apariencia alterada. Constantes: Afebril. TA105/55 mmHg. FC 75 lpm. Eupneico. SpO₂ 100%. Glucemia capilar 78 mg/dl. Glasgow 15. Bradilálico y bradipsíquico, no fijación de la mirada. Pupilas midriáticas, reactivas a la luz. Movimientos oculares normales. Pares craneales normales. Marcha inestable con discreto aumento de base de sustentación, no dismetrías. ROTs exaltados bilaterales. Sensibilidad y fuerza conservadas. Signos meníngeos negativos. Resto de exploración física por aparatos normal. Entre las pruebas complementarias realizadas: analítica de sangre completa (gasometría, hematimetría,

bioquímica, coagulación) normales con parámetros infecciosos negativos, sedimento orina normal y análisis de tóxicos en orina negativos. EEG trazado normal sin alteraciones. Evolución: estable en todo momento, presenta mejoría clínica progresiva durante las primeras horas, desapareciendo por completo toda la sintomatología a las 36 horas de ingreso. Ante el no compromiso vital y evolución favorable, se decide actitud expectante.

Comentarios: la sospecha clínica es clave en el diagnóstico temprano. El SS se puede producir por la toma de fármacos utilizados en el tratamiento de enfermedades muy diversas, que tienen en común su capacidad de aumentar la liberación de serotonina en el cerebro y en otros órganos. Existe una amplia lista de fármacos que intervienen en el metabolismo de la serotonina, entre ellos el dextrometorfano, que inhibe la recaptación de serotonina en la sinapsis. Aunque clásicamente, el SS aparece cuando se utiliza más de una de estas sustancias al mismo tiempo, se han descrito casos producidos tras la toma de una única sustancia o fármaco, especialmente en los individuos metabolizadores lentos (actividad lenta del enzima CYP2D6, del citocromo P450, implicado en el metabolismo de numerosos fármacos). Existe hasta un 10% de la población de metabolizadores lentos. Estos pacientes presentan niveles plasmáticos del fármaco hasta 20 veces superiores a los normales, pudiendo desencadenar la clínica sugestiva de SS que presentó nuestro paciente. Por tanto, se contraindica el fármaco y se plantea el estudio genético para mejor consejo futuro.

SEPSIS NEONATAL POR *LISTERIA MONOCYTOGENES* EN NUESTRO ÁREA. **N. Chaves Caro, O. Sevilla García, M. Delgado Pérez, M. Estévez Domingo, O. Muga Zuriarrain, M. Apilanez Urkioia, I. Sota Busselo, M.D. Elorza Fernández.** *Unidad de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Donostia.*

Introducción: La *Listeria monocytogenes* (LM) es un bacilo gram positivo que se transmite en humanos por alimentos contaminados con mayor susceptibilidad en la gestación

produciendo enfermedad leve. Sin embargo la transmisión vertical puede producir infección grave en el recién nacido (RN).

Objetivo: Revisión de casos en nuestra área en el periodo: 1/01/2000-28/02/2013.

Resultados: Se detectan 3 casos de sepsis por LM, 1 en 2011 y 2 en 2012.

Caso 1: RN que ingresa en diciembre de 2012 en UCIN desde sala de partos por sospecha de sepsis neonatal precoz. Parto: 33 semana de gestación (SG) inducido por RCTG patológico. Líquido amniótico (LA) teñido. Apgar: 2/6. Reanimación con presión positiva. pH cordón: 7,39. Decaimiento. Palidez cutánea. Lesiones maculo-papulosas generalizadas de 2-3mm, alguna petequia. Mala perfusión periférica. Ventilación mecánica invasiva por escaso esfuerzo respiratorio y soporte inotrópico. Ante sospecha de sepsis por LM se inicia ampicilina y gentamicina 21 días. Leucocitos 8070 (4410 neutrófilos, 520 granulocitos), plaquetas: 166000. PCR: 90,2 mg/L, PCT: 2,49 ng/ml. Hemocultivo, cultivo ótico, coprocultivo, cultivo placenta: positivos a LM. LCR (extraído a las 24 h): 1109 leucocitos, cultivo negativo. A las 20h de vida: crisis clínica convulsiva seguida de crisis eléctricas tratándose con fenobarbital. EEG: brote supresión, con presencia de algunas puntas en región frontal derecha. Ecografía cerebral (24 h): discreto aumento de ventrículos laterales. Derivación ventrículo peritoneal a los 21 días de vida por hidrocefalia obstructiva. Buena evolución.

Caso 2: RN que ingresa en septiembre de 2011 a las 7h de vida desde hospital comarcal por sospecha de infección. Cesárea urgente por LA teñido y bradicardia fetal en 38+6 SG. Apgar 6/8. pH 7,16. A las 3 h de vida: apnea que precisa reanimación y ventilación mecánica. Se inicia en hospital de origen antibioterapia (ampicilina, cefotaxima). Precisa ventilación mecánica y soporte inotrópico. Estado general afectado, coloración grisacea. Polipneico, tiraje subcostal. Leucocitos 4290 (1370 neutrófilos), plaquetas: 201000. PCR: 172 mg/L. LCR (26 células) y exudado ótico negativos. Hemocultivo positivo a LM (se sustituye cefotaxima por gentamicina). Antibioterapia 15 días. Ecografía cerebral: normal. Buena evolución.

Caso 3: RN que ingresa en diciembre de 2012 por prematuridad. Parto en 35 SG. pH 7,25. Tiraje subcostal, quejido. Leucocitos 5350 (1500 neutrófilos), plaquetas: 132000, PCR: 21,1 mg/L. Hemocultivo: positivo LM. LCR 40 leucocitos, cultivo negativo. Ampicilina y gentamicina 21 días. Ecografía cerebral: hemorragia subependimaria grado I, asimetría ventricular, mínimo aumento de ventrículos laterales. Buena evolución posterior.

Conclusiones/ comentarios:

- La presencia de lesiones cutáneas en RN pretérmino con líquido amniótico meconial y sospecha de sepsis neonatal debe hacer pensar en LM como agente causante del mismo.
- Existiendo diferentes formas de transmisión vertical, la transmisión transplacentaria explica la afectación más severa en el primer caso.
- Ante la aparición concomitante de casos en el mismo periodo se debe investigar una posible fuente de transmisión común.

MICROANOFTALMIA Y FENOTIPO PECULIAR: A PROPÓSITO DE UN CASO. **M. Urrutia Adán, A. Pérez Fernández, B. Loureiro González, A. Miguélez Velasco, B. Gener Querol¹, I. Llano Rivas¹, R. Martínez Fernández², J. López de Heredia Goya.** *Unidad de Neonatología, servicio de Pediatría. ¹Servicio de Genética clínica. ²Unidad de Oftalmología infantil, servicio de Oftalmología. Hospital Universitario Cruces-Universidad del País Vasco (EHU), Baracaldo.*

Fundamento y objetivos: Uno de los diagnósticos a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de una microanoftalmia es el Síndrome de Peters. Se trata de una malformación de la cámara anterior ocular poco frecuente que puede estar asociada con otras malformaciones sistémicas. Se presenta a continuación un caso de sospecha de dicha anomalía en el periodo postnatal.

Observaciones clínicas: Recién nacido a término de 37 semanas, varón, peso adecuado gestacional, sin antecedentes familiares ni materno obstétricos de interés, segundo hijo, con embarazo controlado de curso normal y

amniocentesis 46 XY normal. Parto mediante cesárea con Apgar 4/10 al 1' y 5', respectivamente, somatometría normal. En exploración física neonatal, se observan hendiduras palpebrales pequeñas. Se objetiva opacidad en el ojo derecho y sospecha de microanoftalmia ocular izquierda. Asocia fenotipo peculiar con frente amplia, raíz nasal ancha, pabellones auriculares pequeños, con manos toscas con dedos gruesos y discretamente más cortos. Presenta soplo sistólico II/VI, sin otros hallazgos en la exploración. Es valorado por Oftalmología Infantil que confirma afectación ocular bilateral: malformación de cámara anterior derecha (opacificación corneal, sinequias iris-endotelio), y anoftalmos-microftalmos izquierdo, compatible con una anomalía de Peters. Se realiza estudio de malformaciones asociadas, que evidencia una comunicación interventricular perimembranosa, una asimetría renal con riñón izquierdo de pequeño tamaño, y potenciales evocados auditivos alterados. El RN presentó buena evolución por lo que fue dado de alta de manera precoz, pendiente del estudio de ADN. Actualmente realiza seguimiento por Oftalmología, Genética, Cardiología, Nefrología y Otorrinolaringología infantiles.

Comentarios: Dado que puede existir afectación sistémica asociada a la anomalía de Peters en los casos de malformación bilateral la valoración multidisciplinar es esencial.

REACCIONES ALÉRGICAS A AINES EN PEDIATRÍA. **A. Zurutuza Bengoa, M. Pavía Lafuente, A. Palacios Arroyo, T. Intxausti Apraiz, I. Quilez Herrer, N. Peris Serrano, C. Gonzalez Diaz, P. Gamboa Setien.**

Introducción: Las reacciones adversas al AAS y otros AINES son la segunda causa de reacción adversa a medicamentos después de la amoxicilina. El objetivo de nuestro estudio es conocer la prevalencia, clínica y alternativas de tratamiento en caso de alergia a AINES.

Métodos: Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de los pacientes remitidos a nuestra unidad por sospecha de alergia a AINES entre los años 2011-2012.

Resultados: Se incluyeron 38 pacientes (16 niñas y 22 niños) con una edad media de 4,7 años. En el 93% de los casos el fármaco implicado era el ibuprofeno y en el resto (7%) el paracetamol. La clínica más frecuente fue la urticaria (47%), el exantema maculopapular (29%) y el angioedema palpebral (21%). Ninguno de ellos se manifestó como anafilaxia. Realizamos Prick con lectura inmediata y prueba de exposición controlada en todos los casos. No se detectó ninguna reacción alérgica inmediata IgE. En 2 casos (5%) se diagnosticó reacción pseudoalérgica o intolerancia a AINES, siendo la prueba de exposición oral a AAS positiva en los dos. Ambos eran atópicos y el fármaco implicado fue el ibuprofeno. Uno de los dos casos no toleraba paracetamol.

Conclusiones:

- En pediatría las reacciones alérgicas inmediatas mediadas por IgE a AINES son extremadamente raras.
- Aproximadamente el 5% de las sospechas de alergia a AINES en la infancia son diagnosticadas de pseudoalergias o intolerancia a AINES.
- En todo caso de sospecha de intolerancia a AINES es necesario comprobar la tolerancia a paracetamol a dosis terapéuticas.

AMIOPLASIA CONGÉNITA. **L. Borja Andueza, S. López Cuesta, L. Jiménez Cabrera, M.A. Apilanez Urquiola, M. A. Cortajarena Altuna, I. Martí Carrera.** *Unidad de Neurología Infantil. Unidad de Neonatología. Servicio Pediatría. Hospital Universitario Donostia, San Sebastián.*

Introducción: La amioplasia congénita o atrogriposis clásica es una patología de aparición esporádica que se caracteriza por hipoplasia o aplasia de masa muscular, contracturas articulares simétricas no progresivas y posición típica de extremidades al nacimiento.

Caso clínico: Recién nacida a término pequeña para la edad de gestación, ingresada en la unidad de neonatología por artrogriposis de extremidades superiores. Antecedentes familiares: Primera hija de padres no consanguíneos. Madre 44 años, afecta de epilepsia y diabetes gestacional. Padre sano, varios casos

en la familia de Distrofia miotónica tipo 1. Antecedentes obstétricos: Embarazo gemelar conseguido por técnica de reproducción asistida (ICSI) con pérdida de primer gemelo. En ecografías prenatales se objetiva ausencia de flexión de extremidades superiores de segundo gemelo. Parto por cesárea urgente en semana 40 de gestación por gráfica patológica. Presentación podálica. Líquido amniótico claro. Apgar 9/10. REA tipo I. pH cordón 7,21. Peso 2850 g (P 3-10). Talla: 49 cm (P 10-25). PC: 35 cm (P 50-75). Exploración física: Angioma en línea media frontal y raíz nasal. No debilidad facial. Ambas extremidades superiores en extensión y rotación interna con escasa masa muscular en cintura escapular, subescapular y cara anterior de brazo. Imposibilidad para la elevación y abducción de hombros así como para la flexión de codos. Reflejos miotáticos ausentes en bíceps. Presión de manos mantenida. Tono cervico-axial adecuado. Tono y fuerza de extremidades inferiores normal. No retracciones en extremidades inferiores. Sensibilidad grosera conservada. Resto de exploración normal. Estudios complementarios: hemograma, bioquímica, radiografía de extremidades superiores, ecografía cerebral, estudio oftalmológico y estudio molecular de Distrofia miotónica tipo 1 normales. En electromiograma ausencia de actividad voluntaria en territorio C5-C6 derecho con potenciales aislados izquierdos. A nivel de C7 bilateral actividad sugestiva de reclutamiento neurógeno pobre, sin actividad en reposo. Trazado normal en miembros inferiores. Resonancia magnética cervical sin hallazgos y resonancia de plexos braquiales con afectación bilateral y simétrica por hipoplasia de musculatura de cintura escapular y dorsal ancho así como agenesia de musculatura subescapular y flexora de brazo. Evolución: Desarrollo cognitivo normal. Cuadro articular no progresivo que precisa rehabilitación y corrección quirúrgica.

Comentarios:

- A considerar en recién nacidos que presenten al nacimiento artrogriposis, disminución o ausencia de masa muscular y posición típica de extremidades.
- Se debe a una posible disrupción durante el periodo gestacional por factores mecánicos, maternos y/o tóxicos.

- El diagnóstico precoz en periodo prenatal o neonatal permite establecer un consejo genético adecuado. El pronóstico depende del número y severidad de articulaciones afectas, siendo el desarrollo intelectual normal en todos los casos.

ANTILEUCOTRIENOS: UNA NUEVA ALTERNATIVA EN EL TRATAMIENTO DEL SÍNDROME APNEA-HIPOPNEA. E. Cernat², A. Zabaleta Rueda¹, C. J. Egea Sentaolalla³, A. Saitua Benito², E. Tato Eguren¹, C. G. Mayor Guerra¹. ¹Unidad de Respiratorio y Alergología Infantil, ²Servicio de Pediatría, ³Unidad Interdisciplinar de Trastornos del Sueño. Hospital Universitario de Álava – Sede Txagorritxu.

Introducción y objetivos: El síndrome de apnea-hipopnea del sueño (SAHS) es una enfermedad prevalente en la edad pediátrica, afectando aproximadamente al 2-4% de los niños de entre 2 y 6 años de edad. Este trastorno repercute directamente en otras entidades como son el retraso del crecimiento o el déficit de atención.

Presentamos el caso de una paciente de 7 años con SAHS leve que hemos tratado con antileucotrienos orales. El SAHS producía una gran repercusión en la paciente, pues se trata de una niña con una encefalopatía epileptiforme secundaria a una asfixia intraútero.

Métodos: El diagnóstico de SAHS se realizó mediante polisomnografía. El estudio presentaba un índice apnea-hipopnea (IAH) de 4,4. Se descartó la realización de una adenoamigdalectomía por el riesgo que conllevaba la cirugía en la paciente.

Resultados: Como alternativa a la cirugía se planteó el tratamiento con antileucotrienos. Le pautamos un tratamiento con Montelukast 4 mg durante un periodo de 12 semanas.

La familia refirió una mejoría de los síntomas a las pocas semanas de haber iniciado el tratamiento. La mejoría clínica fue confirmada mediante la realización de una polisomnografía de control, en el que se detectó un IAH de 0,3.

Conclusiones: Hoy en día el tratamiento de elección del SAHS es quirúrgico, mediante la realización de una adenoamigdalectomía. En los últimos años se están planteando alterna-

tivas a la cirugía, entre ellas, el tratamiento con antileucotrienos, que pueden ser una buena opción en los casos en los que la cirugía supone un riesgo elevado o incluso en SAHS leves.

ERROR COSMÉTICO, A APROPOSITO DE UN CASO. N. Peris Serrano¹, G. Garcia Ulazia¹, I. Quilez Herrero¹, M. Rivera Peña¹, A. Arbeloa Miranda¹, A. Zurutuza Bengoa¹, F.J. Humayor Yañez¹, R.M. Izu Belloso². ¹Servicio de Pediatría. ²Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Basurto.

Introducción: Se presenta este caso por su interés clínico y diagnóstico para todos los pediatras que atienden pacientes tanto a nivel ambulatorio como hospitalario. La dermatitis irritativa por contacto (DIC) se debe a la acción directa de las sustancias desencadenantes, que provocan una reacción inflamatoria en la piel, sin que medien mecanismos inmunológicos. Aunque las sustancias irritantes lo son para todos los individuos, la sensibilidad a su acción es muy variable, siendo los niños de los más vulnerables. Los pacientes atópicos tienen mayor predisposición.

Caso clínico: Niño de 3 años de edad que presenta cuadro de 5 días de evolución de eritema que se inicia en flexura de extremidades (axilas e ingles) y zona superior de tronco (cuello), que progresivamente se extiende al resto de tronco y zona proximal de extremidades. No ampollas ni exudación ni hiperestesia cutánea. Refieren despegamiento superficial de piel en láminas en zona inguinal en las últimas 24 horas. No fiebre. Como antecedente personal destaca que se trata de un niño con una dermatitis atópica. EF: T 37,9°C con aceptable estado general. Lesiones eritematosas de bordes irregulares en cuello, pliegues inguinales y axilares y cara anterior de tórax. Despegamiento de piel en cuello y pliegues inguinales. Aspecto papiráceo en abdomen. No ampollas. Nikolsky negativo. Resto de la exploración negativa. Analítica: Leucocitos 20.000/mcl con PCR y PCT negativas. Valorado por servicio de Dermatología, ante la sospecha diagnóstica de Síndrome de la piel escaldada estafilocócica,

recomiendan ingreso para antibioterapia intravenosa y control evolutivo. Permanece estable y afebril durante el ingreso, con progresión del cuadro hacia la sequedad de las lesiones y la descamación. Valorado nuevamente por S. Dermatología, sugiere dermatitis irritativa por contacto por aplicación de gel de ducha en vez de crema hidratante, dato que se confirma tras nueva entrevista con la madre al objetivar la confusión con el producto dada la importante similitud de ambos envases. La madre relata que llevaba 5 días con el nuevo bote, realizando una aplicación nocturna en todo el cuerpo, que aumenta a 2 aplicaciones diarias al comenzar el eritema pensando que se trataba de un brote de dermatitis atópica habitual. Se produce una descamación completa tras suspender la aplicación del producto en 24 horas, quedando una piel sana.

Comentarios: La DIC tiene una clínica muy variable, pero el diagnóstico es sencillo debido al escaso intervalo que transcurre entre el contacto con el irritante y la aparición de la clínica. En pediatría los irritantes más frecuentes son la orina, las heces y la saliva, pero también hay que tener en cuenta los jabones, detergentes, pinturas, disolventes, cosméticos, etc, bien por su acción directa o por su uso inadecuado, como en el caso presentado. El diagnóstico se basa en la historia clínica y la exploración física y el tratamiento en evitar el contacto. Es crucial sospecharlo para poder diagnosticarlo.

LA IMPORTANCIA DE LA PCR EN EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE CHAGAS NEONATAL DE TRANSMISIÓN VERTICAL EN ÁREAS NO ENDÉMICAS. **I. Naberán Mandaras, A. Martínez Ortiz, J. Guibert Valencia, C. Expeleta Baquedano, J. Rodríguez Ozcoidi, M. Herranz Aguirre.** *Complejo Hospitalario de Navarra.*

Introducción: La enfermedad de Chagas está producida por el protozoo *Trypanosoma cruzi* y es una zoonosis endémica en el continente americano. La transmisión congénita de *T. cruzi* en áreas no endémicas está convirtiéndose en un emergente problema de Salud Pública. La seroprevalencia de enfermedad de Chagas en España de mujeres embarazadas

inmigrantes procedentes de Latinoamérica es entre 3,5 y 9,7%

Resumen del caso: Describimos el caso de un neonato varón de 37 semanas de gestación que presenta a las pocas horas de vida fiebre, ictericia e hipoglucemia. En la exploración física presentan irritabilidad, ictericia y micropetequias, abdomen distendido con hepatomegalia de 1 través y esplenomegalia de 4 traveses. En la analítica de sangre: anemia, trombopenia, coagulopatía y colestasis con hiperbilirrubinemia de predominio directo. En el líquido cefalorraquídeo se objetiva aumento de proteínas. La ecografía abdominal revela gran esplenomegalia. La ecocardiografía y la ecografía cerebral son normales, así como el fondo de ojo, los potenciales auditivos y visuales. Ante la sospecha de infección congénita se realiza estudio básico infeccioso incluyendo enfermedad de Chagas por madre procedente de área endémica (Ecuador). La serología y la PCR para *Trypanosoma cruzi* resultan positivas, resto de estudio microbiológico negativo. No se consigue la visión directa del parásito por dificultades técnicas. Al cuarto día de vida se inicia tratamiento con benznidazol (10 mg/kg/día) que se mantiene durante dos meses. La evolución clínica y analítica es favorable. Tras una semana de tratamiento se negativiza la PCR de *Trypanosoma cruzi*.

Conclusiones y comentarios: Es importante realizar el cribado de enfermedad de Chagas en gestantes procedentes de áreas endémicas, ya que el tratamiento del recién nacido infectado tiene una tasa de curación del 98%. La transmisión vertical de la enfermedad de Chagas o tripanosomiasis americana ocurre en el 2 al 6% de las pacientes, siendo el 90% de los neonatos infectados asintomáticos. La hepatoesplenomegalia es el signo más frecuente presente en los casos congénitos sintomáticos. Dos de los siguientes criterios deben de cumplirse, siendo el primero obligatorio:

- Niño hijo de madre seropositiva para *T. cruzi* en dos métodos distintos;
- Detección del parásito en sangre recién nacido al nacimiento o menor de 9 meses;
- Detección de Anticuerpos Anti-*T. cruzi* (IgG) en el niño a partir de los 9 meses de edad.

El diagnóstico en estos pacientes se basa en técnicas parasitológicas directas y destacamos la utilidad de PCR. El tratamiento es curativo, siendo de elección el Benznidazol.

ALERGIA DE CONTACTO A LA CLORHEXIDINA. **A. Zurutuza Bengoa, M. Pavía Lafuente, A. Soriano Galarraga, T. Intxausti Apraiz, A. Arbeloa Miranda, M. Rivera Peña, C. Gonzalez Diaz, P. Gamboa Setien.**

Introducción: La clorhexidina es un anti-séptico de la familia de las biguadinas ampliamente utilizado tanto en la vida diaria como en el medio hospitalario. Su acción es relativamente lenta pero tiene una considerable persistencia y adherencia residual. En general es un compuesto bien tolerado, del que hay escasas reacciones alérgicas descritas en nuestro medio.

Caso Clínico: Paciente de 21 meses de edad que consulta por aparición de lesiones cutáneas eczematosas en región frontal, malar derecha y periocular derecha al cabo de 48 horas de la aplicación de gel LAT (adrenalina, lidocaína, tetracaína) para sutura de herida en ceja derecha tras traumatismo. Las lesiones remiten parcialmente con la aplicación de corticoide tópico, persistiendo lesiones residuales, xeróticas y con formación de costras durante una semana. Como antecedentes familiares madre con rinitis y asma bronquial por alergia a ácaros y pólenes de gramíneas. Antecedentes personales sin interés. Al rehistoriar a la familia, refieren aplicación de antiséptico transparente previo a la sutura. Se realizan pruebas epicutáneas con tetracaína (1% en vaselina), lidocaína (15% en vaselina) y adrenalina (1% en agua) siendo estas negativas. Pruebas epicutáneas a clorhexidina (0,5% en agua) a las 48 h y 72 h muy positivas (+++). Se realiza el diagnóstico de dermatitis alérgica de contacto por clorhexidina y se indica evitar el uso de antisépticos que contengan clorhexidina, así como de colutorios u otros preparados tópicos que lo contengan.

Conclusiones:

- Aunque es más frecuente la implicación de la clorhexidina en reacciones de tipo

tardío, se han descrito también reacciones inmediatas principalmente en forma de urticaria.

- Debido al uso ampliamente distribuido de utilización de clorhexidina tanto en la vida cotidiana (dentífricos, enjuagues para higiene bucal o limpieza de heridas superficiales) como en el medio hospitalario es importante identificar los casos de alergia a la clorhexidina.
- En caso de alergia a la clorhexidina una buena alternativa de cómo antiséptico sería la povidona yodada.

PREMIO MEJOR COMUNICACIÓN

ANÁLISIS NUTRICIONAL DE LOS HÁBITOS ALIMENTARIOS EN UN GRUPO DE PACIENTES CON TDAH EN TRATAMIENTO CON METILFENIDATO. **V. Díez Bayona, T. Durá Travé, M.E. Yoldi Petri, S. Aguilera Albasa.** *Unidad de Neuropediatría. Complejo Hospitalario de Navarra. Servicio Navarro de Salud/Osasunbidea. Pamplona.*

Objetivo. Estudiar los hábitos alimentarios en un grupo de pacientes con TDAH en tratamiento con metilfenidato de liberación prolongada (MTF-LP), y analizar la necesidad de diseñar estrategias de intervención nutricional en estos pacientes.

Sujetos y método. Encuesta nutricional (registro de consumo de alimentos de 3 días consecutivos) a 150 pacientes con TDAH en tratamiento con MTF-LP, y a 150 sujetos sanos de las mismas edades (grupo control). Se comparan la ingesta de alimentos y nutrientes, así como la situación nutricional, entre ambos grupos.

Resultados. La edad del grupo TDAH era de 11,3 años, y la del grupo control de 11,12 años. La dosis media de MTF-LP era 1,01 mg/kg/día. En el grupo TDAH la situación nutricional era significativamente inferior ($p<0,05$) a la del grupo control. Las ingestas de cereales, carnes, legumbres y frutas eran significativamente superiores ($p<0,05$) en el grupo control. El aporte calórico del almuerzo, comida del mediodía y merienda eran significativamente superiores ($p<0,05$) en el

grupo control; mientras que el aporte calórico de la cena era significativamente superior ($p<0,05$) en el grupo TDAH. En el desayuno no existían diferencias significativas. En el grupo control el aporte calórico diario total, así como de proteínas, carbohidratos, grasas y fibra, calcio, hierro, magnesio, zinc, selenio y fósforo, tiamina, niacina, vitamina B₆ y folato eran significativamente superiores ($p<0,05$) respecto al grupo TDAH.

Conclusiones. El tratamiento con MTF-LP modifica sustancialmente la distribución porcentual del aporte calórico de las distintas ingestas diarias. Los aportes calóricos y de nutrientes diarios en los pacientes en tratamiento con MTF-LP son, en general, inferiores a los de la población sana de la misma edad. Convendría considerar la necesidad de impartir, simultáneamente con el tratamiento multimodal, programas de educación nutricional y aplicar estrategias nutricionales para evitar las consecuencias nutricionales que pudieran derivarse del tratamiento.

IMPACTO DE UNA CAMPAÑA DE EDUCACIÓN SANITARIA Y DEL FLUJO MIGRATORIO EN EL DEBUT DIABÉTICO EN PEDIATRÍA. **I. Díez López, A. Sarasua Miranda, I. Lorente Blázquez, G. Mestraitua Aurrekoetxa, A. Bosque Zabala.** *Sección Endocrinología Infantil y Servicio de Urgencias Pediátricas. Hospital Universitario de Álava.*

Introducción: En los últimos 10 años la incidencia de diabetes infantil parece haberse aumentado de forma alarmante en nuestra región. Esta tendencia fue demostrada por Oyarzabal et al en un estudio retrospectivo 2004-08 (estudio SEEP). También quedó demostrado la mayor prevalencia de cetoadicidosis (CAD) al debut en nuestro país (hasta 5 veces mayor) que en otros países del entorno (estudio ESPE). Estos datos pusieron en marcha campañas de concienciación desde los Pediatras diabetólogos hacia el colectivo de Atención Primaria e incluso campañas a pie de calle y en las farmacias a partir del año 2.008. Así mismo en los últimos 5 años se han visto incrementada la población infantil provenien-

te de otros países con una menor conciencia del problema y cultura sanitaria referente al seguimiento del niño desde los Centros de A. Primaria.

Objetivo: Valorar los cambios acontecidos en la epidemiología al debut de los niños afectos de diabetes tipo 1 en nuestro medio en relación a las variables previas en los últimos 10 años.

Métodos: Se procede a estudiar los ingresos por debut diabético del HUA desde Julio de 2.002 a Julio de 2.012. El estudio estadístico comparativo se realizó con SPSS Statistics 19, con un intervalo de confianza del 95% y mediante el test ANOVA para grupos apareados y chi² para $n<30$. Se valoraron las variables sexo, edad al debut, criterios de CAD (Criterios SEEP) y procedencia geográfica. Se estudiaron los años por separado y agrupados en un quinquenio 2.002-2.007 y 2.008-2.012.

Resultados: En esta década un total de 93 de menores de 14a han debutado de DM tipo1 en el HUA. Incidencia media 1/3.952 niños/año. 49% fueron niños (46/93) y un 48% cumplieron criterios de CAD (45/93). Predominó el rango de edad entre 3-10a (42%), seguido de los adolescentes (31%) y los pre-escolares (23%). Tan solo el 9% (8/93) fueron extranjeros. Sin embargo si se estudia por periodos, se observa que la prevalencia asciende de 1/5.820 niños/año a 1/3.472 niños/año ($p:0.002$), la incidencia de CAD pasa del 65 al 35% ($p:0.001$), que el rango de edad puberal desciende del 40 al 24% ($p:0.01$) y que asciende el rango de edad de pre-escolar del 12 al 32% ($p:0.005$), comparando ambos periodos temporales; así como los 8 niños extranjeros se concentran en el último. Así además se considera por origen, se observa que entre el grupo de niños españoles la CAD pasa del 65% a tan solo el 15% en ambos quinquenios, mientras que el 100% de los niños extranjeros debutaron en CAD.

Conclusión: La incidencia de DM tipo1 se ha visto incrementada en nuestro medio en paralelo a la llegada de niños de otros orígenes. La edad al debut ha variado hacia el pre-escolar/lactante, colectivo de más riesgo y las campañas de sensibilización han concienciado al diagnóstico precoz contribuyendo a un diagnóstico más precoz y sin CAD; pero el

colectivo de niños inmigrantes sigue siendo, por sus peculiaridades sociales, el más frágil es este aspecto y el de mayor riesgo de debutar con CAD severa.

FEOCROMOCITOMAS Y PARAGANGLIOMAS: A PROPÓSITO DE DOS CASOS. **A. Justo Ranera, A. Mosquera Gorostidi, A. Herrero Varas, N. Ulibarrena Ascarza, N. González Temprano, M. A. Martínez Bermejo, M. Sagasetta de Ilúrdoz Uranga, J. Molina Garicano.** *Servicios de Pediatría: Oncología Pediátrica y Cirugía Infantil. Complejo Hospitalario de Navarra.*

Introducción: Los feocromocitomas y paragangliomas son tumores neuroendocrinos productores de catecolaminas, muy infrecuentes en la infancia. Las manifestaciones clínicas características son cefalea, sudoración, palpitations e hipertensión arterial. Suelen presentarse de forma esporádica, aunque en la edad pediátrica se observan mayor proporción de síndromes genéticos. Exponemos dos casos, uno de ellos con asociación familiar, vistos en nuestro hospital en los últimos 5 años.

Descripción: *Caso 1:* Niña de 14 años derivada para estudio de masa paraaórtica como hallazgo casual. La paciente refería episodios de cefalea holocraneal, inestabilidad y dolor abdominal difuso de 3 meses de evolución. Exploración física anodina. Constantes normales salvo hipertensión arterial mantenida (161/80 mm/Hg). Ingresa para estudio con sospecha de tumor secretor de catecolaminas. Se realiza analítica sanguínea (normal) y medición de catecolaminas en orina, con aumento de dopamina y 4-OH3Metoximandelato. Radiografía de tórax, RM cerebral y gammagrafía I-123-MIBG normales. La RM abdominal confirma el tumor. Con la orientación diagnóstica de feocromocitoma extraadrenal, se programa cirugía previo bloqueo alfa-adrenérgico. La anatomía patológica es compatible con paraganglioma, con genética negativa.

Caso 2: Niña de 14 años, con antecedentes de Neurofibromatosis Familiar Tipo 1 (NF1), derivada para estudio de incidentaloma en glándula suprarrenal izquierda. Refería cuadro

de cefalea pulsátil bitemporal, palpitations y vómitos, desde hacía 4 meses. Exploración normal, neurofibromas cutáneos. Con sospecha de tumor adrenal ingresa y se realiza ecografía abdominal, RMN abdominal y craneal y gammagrafía con MIBG, todo ello compatible con feocromocitoma único en suprarrenal derecha. Se realiza exéresis de la masa, previo alfabloqueo, con genética compatible con NF 1. Actualmente ambas presentan evolución favorable, con seguimiento en la consulta de oncología.

Conclusiones:

- Los feocromocitomas son tumores derivados de las células cromafines de la médula adrenal, considerándose paragangliomas los extraadrenales.
- Son tumores de baja incidencia y productores de catecolaminas, que son las principales responsables de la clínica.
- Ante todo incidentaloma abdominal debe estudiarse una posible hipersecreción de catecolaminas, ya que tienen poca incidencia pero importante morbimortalidad.
- La patogenia suele ser desconocida, existiendo mayor proporción de síndromes genéticos en la infancia, como MEN2, von Hippel-Lindau, paraganglioma familiar y NF1; por ello el estudio molecular es fundamental.
- El algoritmo diagnóstico se basa en mediciones bioquímicas (aumento de catecolaminas o de sus metabolitos) y de imagen (TAC, RNM y/o I123-MIBG) junto con los estudios moleculares de mutaciones en células germinales mencionados.
- El tratamiento es fundamentalmente quirúrgico siendo esencial la estrecha monitorización cardiovascular durante el procedimiento quirúrgico y postoperatorio.

DISPLASIA SEPTOÓPTICA. EVOLUCIÓN NATURAL. **M. García Besteiro, N. Sánchez Ramos, M. Martínez González, N. Olabarrieta Hoyos, A. García Ribes.** *Neurología pediátrica. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo. Vizcaya*

Introducción: La displasia septoóptica (DSO) es una rara entidad que combina alte-

raciones en la línea media cerebral (agenesia o disgenesia del septum pellucidum), hipoplasia de los nervios ópticos y alteraciones endocrinológicas secundarias a una disfunción hipotálamo-hipofisaria; asociando en algunos casos malformaciones de la corteza cerebral.

Objetivos: Describir la evolución clínica y los hallazgos de la neuroimagen de 6 pacientes diagnosticados de DSO en un hospital terciario.

Métodos: Revisión retrospectiva epidemiológica, clínica y neurorradiológica de 6 pacientes diagnosticados de DSO en la Unidad de Neuropediatría en los últimos 12 años.

Resultados: Se han estudiado 6 pacientes, siendo 2 de ellos varones. La edad al diagnóstico ha sido muy variable: diagnóstico prenatal en 2 casos; diagnóstico en el primer año de vida 2 casos y los 2 restantes, a los 7 y 8 años de edad respectivamente. Los antecedentes materno-obstétricos no han sido relevantes en ninguno de los casos. En un sólo paciente había antecedente de prematuridad. Las manifestaciones neurológicas estaban presentes en 4 pacientes (66.6%): epilepsia (2 casos) en tratamiento anticonvulsivo; diferentes grados de retraso psicomotor (3 casos), dos de ellos con discapacidad intelectual severa; y alteraciones motoras (1 caso). Las manifestaciones oftalmológicas se han detectado en 4 pacientes (66.6%), siendo las más frecuentes: nistagmo, estrabismo y déficit visual severo. Se observaron déficits hormonales en el 50% de los casos, recibiendo tratamiento sustitutivo. La Neuroimagen ha demostrado la ausencia completa del Septum Pellucidum en 5 de los casos, mientras que el 50% presentaba hipoplasia de los nervios ópticos. Además las alteraciones de la migración neuronal estaban presentes en 2 de los pacientes, ambos con retraso mental severo.

Conclusiones: La displasia septoóptica es un síndrome malformativo heterogéneo, que engloba alteraciones neurológicas, visuales y endocrinas, por lo que es importante un abordaje multidisciplinar de estos pacientes así como un diagnóstico precoz. Las formas más graves en nuestra serie se asociaron con alteraciones de la migración neuronal.

HIPERPOTASEMIA E HIPONATREMIA EN LACTANTE DE UN MES DE VIDA: UNA FORMA DE PSEUDOHIPERALDOSTERONISMO TRANSITORIO. **E. Catediano Sainz, A. Ibarrola Vidaurre, B. Pacho Del Castaño, M. Herrero Goñi, L. Madariaga Domínguez, A. Elozegi Castellanos, N. Martínez Ezquerro, M.J. Quintela Pérez.** *Unidad de Nefrología Infantil y Lactantes. Hospital Universitario de Cruces.*

Introducción: El pseudohiperaldosteronismo se caracteriza por una disminución de la respuesta del túbulo renal distal a la aldosterona. En la mayoría de los casos tiene un origen familiar, existiendo también casos esporádicos secundarios a uropatía obstructiva, infección urinaria, nefritis intersticial, trasplante renal, y edad avanzada. Analíticamente cursa con hiponatremia, hipocloremia, hiperpotasemia e hipernatruuria, con función renal normal, sin hipertensión arterial y niveles plasmáticos elevados de aldosterona y renina. El tratamiento se basa en medidas de soporte y terapia sustitutiva, con corrección de las alteraciones hidroelectrolíticas, además del tratamiento etiológico.

Método: Se presenta el caso de un lactante varón de un mes de vida, con ectasia piélica bilateral de diagnóstico prenatal confirmada postnatalmente (8mm), que presenta aplanamiento de curva ponderal en los últimos 15 días, estando afebril. Se realiza tira reactiva de orina, con leucocituria y nitrituria; y Gram, con resultado positivo. Ingresa por sospecha de infección urinaria, confirmada con urocultivo positivo a *E. coli* y tratada con ceftazidima. La analítica sanguínea inicial muestra hiperkaliemia de 7,7 mEq/l e hiponatremia de 116 mEq/l, por que se traslada a la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. En la analítica destaca acidosis metabólica hipoclorémica (pH 7,33, bicarbonato 20 mmol/l, exceso de bases -5,4 mmol/l, pCO₂ 38 mmHg, cloro de 83 mEq/l), con función renal normal (urea 56 mg/dl, creatinina 0,11 mg/dl) y normogluccemia. Se practica electrocardiograma, que resulta normal. A pesar de que inicialmente se administra tratamiento corticoideo sustitutivo por sospecha de insuficiencia suprarrenal, se contempla desde el comienzo la posibilidad de un pseudohiperaldosteronismo secundario

a la infección urinaria, confirmándose tras la llegada de valores normales de cortisol y elevados de aldosterona. Se administra sueroterapia con aportes de sodio y gluconato cálcico, bicarbonato y furosemida. En controles analíticos sucesivos se va corrigiendo la acidosis y alteración electrolítica. Mantiene función renal, diuresis, balance hídrico y tensión arterial normales. Permanece 7 días ingresado con evolución favorable, retirando progresivamente los corticoides y manteniendo glucemia e iones normales. En la cistografía se objetiva reflujo vesicoureteral (RVU) grado III bilateral.

Comentarios: Ante una hiperpotasemia e hiponatremia en contexto de infección urinaria se debe plantear como posibilidad diagnóstica una insensibilidad transitoria de la nefrona distal a la aldosterona, que se confirmará mediante una elevación de renina y aldosterona en sangre. El pronóstico es bueno, con corrección espontánea tras la resolución de la infección, pero debiendo vigilar las posibles complicaciones de la alteración analítica (arritmias...). Se debe ampliar el diagnóstico diferencial con patologías como el síndrome de secreción inadecuada de hormona antidiurética (SIADH), que cursa con hiponatremia; o la insuficiencia suprarrenal, con hiponatremia, hiperpotasemia e hipogluccemia. Resaltar también el hecho de que a pesar de la presencia de una ectasia piélica leve-moderada detectada por ecografía, puede existir un RVU importante.

INFECCIÓN CONGÉNITA SINTOMÁTICA POR CITOMEGALOVIRUS. **M. Pavía Lafuente, G. García Ulazia, X. Hernández Fernández, J. Montero Gato, R. Rodríguez Serrano, I. Serna Guerediaga.** *Unidad Neonatal. Servicio Pediatría. Hospital Universitario Basurto.*

Introducción: El citomegalovirus (CMV) es la causa más frecuente de infección congénita en países industrializados, con una prevalencia aproximada del 0.5%. Del total de infectados, el 5-10% serán sintomáticos al nacimiento y el 90% de ellos desarrollará secuelas, principalmente sordera neurosensorial y retraso mental. Una complicación de la infección por citomegalovirus poco comunicada en la literatura es

la hipertensión pulmonar (HTP), debida al aumento de la resistencia en las arterias pulmonares secundaria a cambios en el endotelio pulmonar por el propio virus. Se presenta un caso de infección congénita sintomática por CMV con hipertensión pulmonar moderada y sepsis clínica en la primera semana de vida.

Caso clínico: Primera gestación, control extrahospitalario de curso normal. En la semana 38 se objetiva microcefalia y hepatoesplenomegalia, por lo que se decide inducción. Cesárea urgente por riesgo de pérdida de bienestar fetal, líquido meconial, Apgar 9/9. Exploración física: Peso 2100g (P-2.8DE), longitud 44.5 cm (P-3.2DE), perímetro craneal 30 cm (P-2.6DE). Petequias y focos de eritropoyesis extramedular generalizados. Esplenomegalia y hepatomegalia de 4 cm. Hipoactividad. Hemodinámica y respiratoriamente estable. Asocia trombocitopenia (8000/mcl) y colestasis leve. Ecografía cerebral: calcificaciones periventriculares y parenquimatosas, vasculopatía lenticuloestriada, hipoplasia cerebelosa y de cuerpo caloso. Ante la sospecha de infección congénita por CMV inicia, a las 8 horas de vida, tratamiento con Ganciclovir. Al 6º día, shock séptico (PCR 22 mg/dl, PCT 83 ng/ml) con afectación hemodinámica e hipertensión pulmonar moderada (tronco pulmonar dilatado, tabique interventricular abombado hacia derecha, IP leve, Velocidad máxima 250 cm/sg (GP25 mmHg), IT severa, Velocidad máxima 375 cm/sg (GP55 mmHg), PCA 2.5 mm pulsátil derecha-izquierda, FOP 3 mm derecha-izquierda, resto normal. Evolución favorable con antibioterapia empírica, soporte respiratorio (nCPAP, FiO₂ 0.4, no óxido nítrico), drogas vasoactivas y diuréticos. Cultivos bacterianos negativos. Aislamiento de CMV orina, sangre (56900 copias/ml) y LCR (67250 copias/ml). Fondo de ojo normal. Potenciales auditivos y visuales ausentes. Alta hospitalaria con Valganciclovir. Actualmente estable, con datos de afectación neurológica severa.

Comentarios: Se ha descrito que las células endoteliales pulmonares infectadas por CMV aumentan su tamaño, protruyen hacia la luz de los pequeños vasos pulmonares, incrementando la resistencia de las arterias pulmonares. La HTP puede ser transitoria, mejorando con

el inicio de la terapia antiretroviral. En nuestro caso, pensamos que en la fisiopatología de la HTP la sepsis tuvo un efecto añadido a la afectación vascular pulmonar producida por CMV, agravando la situación clínica. En la HTP de causa desconocida sería necesario descartar infección por CMV, aunque la neumonitis como única manifestación de la enfermedad es rara. También es recomendable la ecocardiografía en los casos de infección congénita por CMV para despistaje de HTP.

HEMIMEGALENCEFALIA COMO CAUSA DE CONVULSIONES NEONATALES REFRACTARIAS A TRATAMIENTO. **O. Sevilla Garcia, N. Chaves Caro, M. Delgado Perez, I. Marti Carrera, M. Estevez Domingo. O. Muga Zuriarrain, MD. Elorza Fernandez.** *Unidad de Neonatología y Neuropediatría. Hospital Universitario Donostia.*

Introducción: Las convulsiones en el período neonatal constituyen la expresión clínica principal de la disfunción del Sistema Nervioso Central. Se manifiestan por una alteración en la función motora, de la conducta, autonómica o por una combinación de ellas, con o sin cambios en el nivel de conciencia. La incidencia es del 0.15-1.4% de los recién nacidos (RN). En general, son más precoces las crisis secundarias a la encefalopatía hipóxico-isquémica, hemorragias y accidentes cerebrovasculares, trastornos metabólicos e infecciones del SNC. La presentación más tardía suele corresponder a trastornos del desarrollo cerebral y/o a síndromes epilépticos neonatales.

Objetivo: Describir un caso de crisis neonatales refractarias al tratamiento.

Caso clínico: RN de 24 horas de vida trasladado de hospital comarcal por clonías de extremidad superior derecha (ESD) junto con movimiento orolinguales y eversión ocular. Madre afecta de epilepsia en tratamiento con valproato y lamotrigina. Cesárea por parto estacionado a las 39 semanas de gestación. Peso RN 3400gr, sin factores de riesgo infeccioso, apgar 9/10, pH 7,34. A su ingreso se encuentra alerta, con tono y fuerza muscular adecuados apreciando movimientos bruscos de hiperextensión de ESD y de lateralización de extremi-

dad inferior derecha. Se monitoriza la función cerebral mediante electroencefalograma integrado de amplitud (EEGa) confirmándose la presencia de crisis eléctricas de predominio hemisféricas izquierdas. Se inicia infusión de glucosa con calcio y se administra bolo de sulfato de magnesio (Mg) por Mg 1,5 mg/dl. Hemograma, iones y gasometría normales. Se inicia tratamiento con fenobarbital y ante persistencia de clonías de ESD con correlato eléctrico en EEGa se asocia fenitoina. La exploración neurológica intercrisis es normal. Cultivos y serologías negativas. Ecografía cerebral (dos días de vida): sin hallazgos significativos. Electroencefalograma (2 días de vida): ondas agudas hipervoltadas de predominio bifrontal. Persisten crisis durante su ingreso y recibe tratamiento con levetiracetam y valproato sin evidenciarse mejoría. Se inicia infusión continua de midazolam y topiramato con disminución del número y duración de las crisis, pudiendo disminuirse de forma progresiva la perfusión de midazolam dándose de alta con fenobarbital y topiramato. RMN cerebral (5 días de vida): hemimegalencefalia frontal izquierda. Evolución: a los 8 meses de edad continúa presentando crisis diarias (1-4 al día) y está pendiente de valoración en unidad de cirugía de la epilepsia.

Comentarios:

- Ante un RN con convulsión neonatal los antecedentes perinatales y el estado neurológico intercrisis son claves para realizar una orientación diagnóstica.
- En los casos de convulsiones neonatales refractarias a tratamiento habría que pensar en la posibilidad de una lesión anatómica de la corteza cerebral.
- En nuestra práctica clínica la monitorización de la función cerebral mediante EEGa es una herramienta útil para optimizar el tratamiento anticonvulsivante en las crisis eléctricas neonatales.

HIPERGLICINEMIA NO CETÓSICA NEONATAL: SIGNIFICADO DE LAS MUTACIONES GENÉTICAS. **R. Mendiola Ruiz¹, M. Satrustegi Ariziturri¹, N. Benito Guerra¹, M. Estévez Domingo¹, M. Ugarte Pérez², M.D. Elorza Fernández¹.** *Unidad de Neonatología. Servicio de Pediatría.*

Hospital Universitario Donostia. ²Centro de diagnóstico de enfermedades moleculares. Universidad Autónoma de Madrid.

Introducción: La hiperglicinemia no cetósica (HNC) neonatal es un error innato del metabolismo de la glicina, de herencia autosómico recesiva, que impide su degradación. Se presenta como encefalopatía neonatal progresiva severa tras un período libre de síntomas. Presentamos un nuevo caso de HNC neonatal.

Caso clínico: Recién nacida a término de peso adecuado. Parto instrumental (ventosa). Apgar 9/10, reanimación básica (pH cordón 7,19). Exploración neonatal normal. Remitida de clínica externa a las 38 horas de vida por escasa reactividad e hipotonía. A la exploración coloración pálido-pajiza, decaimiento, escasa actividad espontánea, succión débil, ausencia de reflejo de Moro con hipo y polipnea en respiración espontánea con estabilidad hemodinámica. Estudio inicial normal (hemograma, bioquímica, gasometría, citoquímica de LCR), descartándose infección neonatal. Presenta empeoramiento clínico progresivo con hipotonía marcada, estupor, escaso esfuerzo respiratorio y acidosis respiratoria por lo que se traslada UCIN a las 58 horas de vida, precisando intubación y conexión a ventilación mecánica a las 64 horas del ingreso por fracaso de la ventilación no invasiva. Dicho cuadro clínico hace sospechar una enfermedad metabólica y los resultados analíticos de ausencia de acidosis, amonio y ácido láctico normales y cuerpos cetónicos en orina negativos, asociados a clínica de hipo con signos de encefalopatía neonatal progresiva, orientan hacia una HNC neonatal. No presenta actividad epiléptica clínica, pero se registra patrón brote supresión en electroencefalograma integrado por amplitud. Al cuarto día de vida, ante sospecha de HNC neonatal, se inicia tratamiento con benzoato sódico y dextrometorfano tras extraer muestras para estudio y se inicia alimentación enteral con leche exenta de proteínas, que es sustituida a las 48 horas por leche exenta de glicina. Se estudian los aminoácidos en sangre y LCR, confirmándose a los 6 días de vida aumento de cifras de glicina en sangre y a los 9 días de vida en LCR, con ratio

glicina LCR/sangre 0,57. Persiste estuporosa con respuesta hipertónica a estímulos y con movimientos clónicos sugestivos de episodios convulsivos. Al noveno día de vida, ante progresión del deterioro neurológico, se consensúa con los padres limitación del esfuerzo terapéutico, produciéndose éxitos a los 9 días de vida. Ante los hallazgos compatibles con HNC neonatal se realiza estudio genético, hallándose dos variantes alélicas del gen GLCD no compiladas en las bases de datos de SNPs; la variante p.Thr146Lys presente en la niña y el padre, predicha como benigna por la predicción bioinformática Polyphen 2 y el cambio p.Pro581Arg presente en la niña y la madre, predicho como probablemente patogénico.

Comentarios: Ante un recién nacido con exploración neonatal normal y clínica de encefalopatía progresiva, hay que sospechar un error innato del metabolismo, que asociado a ausencia de acidosis, lactato y amonio normales, orientan hacia HNC neonatal. Al tratarse de una enfermedad autosómica recesiva, este caso plantea la duda del carácter benigno de la mutación p.Thr146Lys aislada en el padre, ya que la evolución clínica compatible con HNC clásica neonatal sugiere que ambas mutaciones estén relacionadas con la enfermedad.

INFECCIÓN POR *HELICOBACTER PYLORI* EN EL ÚLTIMO QUINQUENIO Y ADECUACIÓN ALA GUÍA DE CONSENSO DE LA ESPGHAN Y NASPGHAN. I. Muñoz-Seca Nardiz, M. Delgado Pérez, F.J. Eizaguirre Arocena, M. Montes Ros¹, I. Tapia Garmendia², J.L. Ramos García², F. Villalón Ferrero², J. Arana García². Servicio de Pediatría, ¹Microbiología y ²Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Donostia, San Sebastián.

Objetivos: Estudiar las características de los pacientes pediátricos con clínica sugestiva de infección por *Helicobacter pylori* (HP) en nuestro medio, y analizar en función de los resultados el grado de seguimiento de las recomendaciones de la última guía de consenso de la ESPGHAN y NASPGHAN.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de pacientes menores de 14 años a los que se les ha realizado una endoscopia digestiva

superior por sospecha de infección por HP entre los años 2008-2012. Se analizaron: edad, antecedentes familiares, clínica, test no invasivos previos a la endoscopia (test de urea respirada, antígeno HP en heces), hallazgos macroscópicos durante la endoscopia, resultado de anatomía patológica, cultivo de la biopsia gástrica, antibiograma, tratamiento erradicador utilizado, test no invasivo de control post-tratamiento y evolución clínica. Se han analizado la susceptibilidad a los siguientes antibióticos: amoxicilina, tetraciclina, metronidazol, levofloxacino y claritromicina. Comparación de los resultados con las recomendaciones de la guía de consenso de la ESPGHAN y NASPGHAN publicada en agosto 2011.

Resultados: Cohorte constituida por 170 pacientes. La edad media 9,6 años (rango 1-14). El 16% de los pacientes tenían antecedentes familiares sugestivos de infección por HP. La clínica predominante fue el dolor abdominal (81%). Se realizó test no invasivo previo a la endoscopia en el 64% de los casos. El cultivo para HP fue positivo en el 43% de los pacientes, teniendo el 80% de éstos test no invasivos previos positivos. Hemos encontrado un total de 39 resistencias: 34% a claritromicina, 16% a metronidazol y 2,5% a levofloxacino. Tratamiento erradicador a todos los pacientes con biopsia positiva para HP, siendo el más empleado omeprazol con metronidazol y amoxicilina (46%), seguido de omeprazol con claritromicina y amoxicilina (41%). Algunos niños con cultivo negativo pero con características macroscópicas sugestivas y test no invasivo positivo también fueron tratados. Tras el tratamiento el test de urea de control se negativizó en el 82% de los pacientes y hubo mejoría y/o remisión clínica en el 82%.

Conclusiones:

- Los hallazgos reflejan que el estudio se ajusta a la mayoría de las recomendaciones propuestas en la guía ESPGHAN y NASPGHAN desde el punto de vista del manejo en el estudio diagnóstico y tratamiento.
- En nuestro medio hemos encontrado una resistencia global del 53%, fundamentalmente a claritromicina. Estas cifras son similares a las obtenidas en países del entorno.

EXANTEMA DE LARGA EVOLUCIÓN Y POLIARTRITIS ALTERNANTE. UN DIAGNÓSTICO INFRECIENTE. J. Vicarregui Olabarrieta¹, J.C. Vesga Carasa², C. Salado Marín¹, E. Fernández Mugaburu¹, M. Garmendia Elizalde*, A. Saitua Benito¹, E. Cernat¹, J.I. Montiano Jorge¹. ¹Hospital de Txagorritxu, Servicio de Pediatría. ²Hospital de Txagorritxu, Servicio de Reumatología.

Introducción: El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad autoinmune crónica, rara en la edad pediátrica, que se caracteriza por formación de autoanticuerpos y por la expresión clínica de distintas manifestaciones de inflamación mediada por mecanismos inmunes. Presentamos el caso clínico de una niña con lesiones cutáneas y artritis de larga evolución diagnosticada de LES.

Resumen del caso: Niña de 10 años, que presenta como único antecedente de interés una madre con rectitis ulcerosa crónica. El motivo de consulta es un cuadro exantemático de 2-3 meses de evolución que asocia posteriormente y de forma alternante: poliartritis, una ulcera oral que remite espontáneamente, hiperemia conjuntival y fiebre de unos días de evolución. En la exploración física destacan lesiones violáceas e induradas en plantas, purpúricas en extremidades inferiores, papuloso-eritematosas en tronco y extremidades superiores e inflamación en el tobillo izquierdo con resto de la exploración normal.(Imagen).

Pruebas complementarias: Hemograma: Hb12,2 g/dl, Ht 36,3%, Plaquetas 129.000/mm³, Leucocitos 3000/mm³ (N 50,3%, L 36,3%, M 10,7%, B 2,3%), Marcadores linfocitarios normales, Bioquímica normal, Proteínas: IgG 1570 mg/dl, Disminución de C3C_c y C4 (48,4 mg/dl y 2,4 mgdl), PCR negativa, Índice proteínas/creatinina en orina 0,12, con 10-12 hematíes/campo en el sistemático de orina, Hemostasia normal, Anticoagulante lúpico negativo, Serologías virales negativas, VSG 15, Sangre oculta en heces negativa, Frotis faríngeo negativo, Rx tórax normal, ANA(+) 1/2560 P.homogéneo y DNA(+) 1/2560, con el resto de los parámetros de inmunidad normales (Antitransglutaminasa, cardiolipina...). Valoración cardiológica: normal. Cumple más

de 4 criterios de LES (lesiones cutáneas, artritis, ulcera oral, trombopenia, linfopenia, leucopenia, ANA + y DNA +), por lo cual es diagnosticada de esta entidad y se inicia tratamiento con hidroxiclороquina (previo control oftalmológico) y prednisona. La evolución ha sido satisfactoria inicialmente, aunque en controles posteriores se ha observado empeoramiento de las lesiones cutáneas al intentar bajar la dosis de corticoide y persistencia de microhematuria sin otros datos de afectación renal. Se añade tratamiento inmunosupresor con Metotrexate con buena respuesta.

Conclusiones/Comentarios: Aunque sea una patología poco frecuente, el LES se debe considerar en el caso de un niño con lesiones cutáneas y artritis. La etiología, patogénesis, manifestaciones clínicas y pruebas complementarias son las mismas que en adultos, aunque los cuidados en niños y adolescentes son muy diferentes debido al impacto de la enfermedad y de su tratamiento sobre el desarrollo físico y psicológico.

APLICABILIDAD DEL MONITOR DE FUNCIÓN CEREBRAL EN NEONATOLOGÍA. **M. Delgado Pérez, N. Chaves Caro, O. Sevilla García, O. Muga Zuriarrain, N. Benito Guerra, M. Apilanez Urquiola, M.A. Cortajarena Altuna, M.D. Elorza Fernandez.** *Unidad de Neonatología, Hospital Universitario Donostia.*

Introducción: El registro de la actividad eléctrica cerebral mediante electroencefalografía integrada de amplitud (EEGa) permite la monitorización continua de la función cerebral, analizando cambios y tendencias en la actividad eléctrica cerebral de base, así como detectando actividad paroxística, habiéndose descrito patrones de trazado con valor pronóstico. Es una herramienta útil que ofrece información sobre el estado funcional y metabólico del cerebro.

Objetivo: Conocer la aplicabilidad clínica del monitor de función cerebral en nuestro medio.

Material y métodos: Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de pacientes a los que se les ha realizado

monitorización de la función cerebral (MFC) desde junio 2012 hasta febrero 2013. Análisis del motivo de MFC, tipo de registro, antecedentes perinatales, realización de pruebas complementarias (EEG, ecografía cerebral) y tratamiento.

Resultados: Cohorte de 23 pacientes ingresados en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales, de un Hospital terciario, IIIb. La indicación de la monitorización de la función cerebral fue: 39% sospecha de convulsión, 39% riesgo de encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI), 8,8% hipotonía, 4,4% monitorización por malformaciones asociadas, 4,4% monitorización por hematoma epidural, 4,4% distrés respiratorio severo con afectación sistémica. 6 de los 9 pacientes con EHI tuvo un registro inicial patológico (trazado discontinuo, trazado brote-supresión, ausencia de ciclos vigilia-sueño, crisis eléctricas y/o patrón plano), ayudando en 3 casos a establecer indicación de hipotermia terapéutica. El paciente con patrón plano falleció; el resto evolucionó de forma favorable, con mejoría del registro en las siguientes 24-48 horas. De los 9 pacientes con sospecha de convulsión clínica se registró actividad paroxística con elevaciones en la amplitud en 4 pacientes; los diagnósticos fueron: 2 casos meningitis, uno hemimegalencefalia frontal y otro crisis neonatal benigna. Estos pacientes recibieron tratamiento antiepiléptico, pudiendo monitorizarse la respuesta al mismo. Hubo correlación en el patrón de base de la EEGa con los hallazgos obtenidos en el EEG convencional, aunque las crisis eléctricas no se registraron. En los otros 5 pacientes con sospecha de convulsión no hubo correlato eléctrico en la EEGa, por lo que no precisaron tratamiento.

Conclusiones: La MFC mediante EEGa en los recién nacidos afectados de EHI permite determinar la gravedad de la encefalopatía y ayuda a establecer la indicación de la hipotermia terapéutica. La evolución del patrón de EEGa en las primeras 24 horas ayuda a clarificar el pronóstico. Por otro lado, permite detectar crisis epilépticas subclínicas, ayudando a establecer la indicación terapéutica, así como la respuesta al mismo, y ayuda a diferenciar entre el origen epiléptico o no de fenómenos motores paroxísticos frecuentes en el recién nacido.

PIOMIOSITIS EN PACIENTE INMUNODEPRIMIDO TRAS COLOCACIÓN DE RESERVARIO VENOSO CENTRAL. **A. Galbarriatu Gutiérrez, J.L. Blanco Bruned, L. Álvarez Martínez, L. Medrano Méndez, N. Solaetxe Prieto, F. Oliver Llinares.** *Servicio Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Cruces.*

Objetivos: La piomiositis es una infección bacteriana muscular que aparece asociada a desnutrición, inmunodeficiencia o malas condiciones higiénicas, por lo que su incidencia es mayor en países tropicales-subtropicales. Esta enfermedad es sumamente rara en nuestro medio por lo que analizamos un caso reciente ocurrido en paciente oncológico portador de reservorio venoso subcutáneo que requirió cirugía agresiva de drenaje y reconstrucción.

Material y métodos: Varón de 5 años diagnosticado de leucemia linfoblástica aguda de alto riesgo que requiere colocación de reservorio venoso central para tratamiento quimioterápico. En el sexto día PO, inicia un cuadro de enrojecimiento y tumoración rápidamente progresiva alrededor de la zona de implantación del reservorio (región pectoral mayor derecho). La ecografía y RMN indicaron engrosamiento de tejido celular subcutáneo adyacente al reservorio con pérdida de sustancia grasa y muscular. El cuadro muestra una rápida progresión a pesar del tratamiento antibiótico y la retirada del reservorio. Ante el empeoramiento del paciente se decide terapia local agresiva mediante limpieza quirúrgica y extirpación repetida de tejido necrótico (Friedrich) que alcanza piel, grasa subcutánea y parte de músculos pectorales que permite la remisión del proceso. Posteriormente, el uso de apósitos hidrocelulares de poliuretano permitirá la reconstrucción cutánea mediante injerto libre la zona afectada. A los 2 meses se emplaza nuevo reservorio contralateral al área infectada.

Discusión/Resultados: Acorde a lo descrito, el estado de inmunosupresión del paciente y la colocación del reservorio subcutáneo propiciaron el cuadro en nuestro paciente. Al inicio, la clínica fue insidiosa y de difícil identificación progresando por las tres fases de la historia natural de la enfermedad incluso después de la retirada del reservorio y la

aplicación de antibioterapia, medidas que en la mayoría de los casos revisados permitieron la resolución del cuadro. La infección, polimicrobiana mayoritariamente, resultó negativa para el cultivo de *S. aureus* y *S. pyogenes* en nuestro caso. La reconstrucción cutánea es un evento singular una vez resuelto el proceso agudo que permitió un resultado estético satisfactorio.

Conclusión: La piomiositis es una rara enfermedad en pacientes sanos y en nuestro medio. El presente trabajo analiza los hallazgos que facilitan la identificación temprana de esta patología, que no debemos dudar en tratar de un modo sumamente agresivo, más cercana a escenarios de otros tiempos y lugares en el que el pronóstico era y sigue siendo mucho más ominoso que en nuestro entorno.

SÍNDROME DE PRADER WILLI: 3 CASOS EN EL ÚLTIMO AÑO. N. Peris Serrano¹, X. Hernández Fernández¹, F.J. Núñez Rodríguez¹, C. Ruiz Espinoza¹, M.A. Fernández Cuesta¹, M. Villar Álvarez¹, M. García Barcina², C. Fernández Ramos¹. ¹Servicio de Pediatría. ²Servicio de Genética. Hospital Universitario de Basurto.

Introducción: El síndrome de Prader Willi (SPW) en una enfermedad de origen genético, multisistémica con manifestaciones físicas y mentales. Es la causa más frecuente de obesidad genética y afecta a uno de cada 15.000 recién nacidos vivos. Presentamos en esta ocasión 3 nuevos casos controlados en nuestro servicio.

Casos clínicos: **Caso 1:** Niño 8 meses. Ingresó en la unidad neonatal para estudio de hipotonía. AP: Madre refiere pocos movimientos fetales. Parto mediante cesárea por no progresión. EF: estrechamiento diámetro bitemporal, retrognatia, hipomimia facial con llanto débil, hipotonía marcada a nivel axial y criptorquidia bilateral. Se obtiene diagnóstico genético de SPW (disomía uniparental (DUP) materna del cromosoma 15). Evolución: Hipotonía que persiste, RSM (sostén cefálico 6 meses). Actualmente peso -1,5 SDS, longitud -1,3 SDS e IMC -1 SDS. No otra clínica.

Caso 2: Niño 20 meses. Ingresó al nacimiento por depresión neonatal y fenotipo peculiar.

Parto a término, fórceps y asfisia perinatal leve. EF: Hipertelorismo, retrognatia con paladar hendido e hipotonía axial, peso -1 SDS, longitud -1,17 SDS. Evolución: problemas de alimentación iniciales con aumento de peso progresivo llamativo posterior (actualmente peso +1,9 SDS, longitud -0,5 SDS, IMC +3 SDS), RSM (sostén cefálico 5 meses, sedestación 13 meses), criptorquidia bilateral con hipoplasia de escroto y síndrome de apneas hipopneas del sueño. Confirmación genética de SPW (DUP materna del cromosoma 15). No otra clínica.

Caso 3: Niña de 16 meses. Diagnosticada al nacimiento en contexto de hipotonía de SPW (Delección región 15q11.2-q13) y derivada a nuestro centro para seguimiento. Fenotipo: ojos azules, piel clara y pelo castaño con rasgos dismórficos más marcados, característico de los casos de delección. Evolución: problemas de alimentación iniciales con mejoría posterior, hipotonía persistente y RSM (sostén cefálico 6-7 meses, sedestación 14 meses). Actualmente peso -0,9 SDS, longitud -0,42 SDS e IMC -0,8 SDS. No otra clínica. Todos reciben abordaje multidisciplinar.

Comentarios: Los síntomas característicos de los pacientes con SPW son obesidad con apetito excesivo, talla baja, hipotonía muscular, hipogonadismo, rasgos dismórficos característicos, retraso cognitivo, trastornos de conducta y del sueño. Estos síntomas se manifestaran de forma diferente según la edad del paciente, con una fase inicial de hipotonía neonatal y dificultades en la alimentación seguida de una segunda fase de obesidad y apetito aumentado. El diagnóstico de confirmación es genético, objetivando ausencia de la región q11.2-q13 del cromosoma 15 paterno, sujeto al fenómeno de la impronta genómica, por lo que esa región del cromosoma 15 materno no se expresa. Esta ausencia será por delección paterna 65-75% de los casos, DUP materna 20-30%, defectos de impronta 1-5% y reorganizaciones cromosómicas <1%. El conocer la semiología llevará a un diagnóstico precoz para poder ofrecer un abordaje multidisciplinar que mejorará la calidad de vida de estos pacientes. El tratamiento con hormona de crecimiento es una medida que ha mostrado claros beneficios desde su aprobación en el año 2000.

CONTROL CLÍNICO DEL ASMA. E. Soques Vallejo, S. Devesa Mendez, J. Betolaza Asua, A. Sierra Picón, J. Elorz Lambarri, M. Villar Alvarez, G. García Ulazia, A. Cerezo Aguirre. *Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Basurto.*

Antecedentes y objetivos: El objeto de este estudio es valorar la validez de encuestas de control del asma y calidad de vida, como el ACT y el PAQLQ, comparándolo con el patrón oro, que es la decisión tomada por el especialista, basada en preguntas directas y pruebas complementarias, como la espirometría y la determinación de óxido nítrico exhalado.

Métodos: Se realizó un estudio transversal de una muestra de conveniencia compuesta por niños de 6-15 años que acudían a la consulta de Neumología Infantil de nuestro hospital. Se entregó una encuesta de control del asma al niño (ACT) y el test de Juniper para cuidadores (PAQLQ), que ambos rellenaron independientemente, ayudados en caso de falta de entendimiento de los conceptos, por un personal auxiliar que era ciego para los resultados de control del asma.

Resultados: Muestra de 62 niños de una edad media de 10,2 años ($\pm 2,8$ años). De ellos, 37 (58%) eran niñas, 25 niños (42%) y, de todos ellos, 52 (82%) eran atópicos. Por niveles de tratamiento: step 1, 4 pacientes (6,3%); step 2, 13 (20%); step 3, 24 (34%); step 4, 11 (17%) y step 5, 14 (22%). En 51 pacientes (80%), el médico consideró controlada el asma basándose en la historia clínica dirigida, espirometría: FEV1 ($102 \pm 13,4\%$), reversibilidad: mediana 2 (Q1 0, Q3 5), óxido nítrico: mediana 14 (Q1 9, Q3 32). El asma fue considerada controlada basándose en ACT (≤ 19) en 17 pacientes 27,7% (κ 0,13, sensibilidad 38,5%, especificidad 76%). PAQLQ: mediana 82 (Q1 68, Q3 91), actividad 28 (Q1 21, Q3 28), emocional 56 (Q1 44, Q3 63). La correlación entre el ACT y el PAQLQ fue alta ($r: 0,71$) e igualmente se correlacionó fuertemente con el componente de actividad y emocional del PAQLQ. Ambas encuestas se correlacionaron débilmente con la FEV1 y la reversibilidad bronquial ($r 0,24$ a $0,32$). Se construyó una curva de ROC con el PAQLQ teniendo como variable a predecir el control

médico del asma, careciendo de valor predictivo (área bajo la curva 0,45). Se valoró mediante una Anova Factorial la asociación entre el nivel de tratamiento y PAQLQ (total, emocional y actividad) siendo la p no significativa.

Conclusiones: Aunque existe una asociación entre los cuestionarios de calidad de vida y control del asma con parámetros objetivos de severidad del asma como son la FEV1 y la reversibilidad, carecen de valor para la toma de decisión de si el asma está o no controlada, haciendo necesario el empleo de preguntas directas (toses después del ejercicio, cuantas noches te despierta la tos...). Por otra parte, en asmáticos severos se puede conseguir una buena calidad de vida optimizando la medicación y con una adecuada educación, lo que no influye en la afectación emocional de los padres por el asma de sus hijos y en los efectos secundarios de la medicación.

ACCESIT PREMIO MEJOR COMUNICACIÓN

REVISIÓN DE LOS CASOS DE ENFERMEDAD DE KAWASAKI EN UN HOSPITAL TERCIARIO EN LA ÚLTIMA DÉCADA. **A. Herrero Varas, R. Urabayen Alberdi, A. Mosquera Gorostidi, N. Ulibarrena Ascarza, M. Sagasetta de Ilurdoz, P. Martínez de Olorón, J. Molina Garicano.** Servicio de Reumatología y Cardiología Pediátrica Complejo Hospitalario de Navarra.

Introducción y objetivos: Se presentan los pacientes diagnosticados de Enfermedad de Kawasaki (EK) en los últimos 10 años en nuestro centro.

Variables estudiadas: Edad, sexo, antecedentes de interés, mes de aparición de la clínica, días transcurridos hasta tratamiento, criterios clínicos (fiebre, exantema, inyección conjuntival, alteración mucosa oral, edema o descamación manos y/o pies, adenopatía cervical), valores analíticos, dosis y duración del tratamiento salicílico, dosis de inmunoglobulinas y aparición de complicaciones.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo. Análisis mediante el paquete estadístico SPSS v20.0. Se realiza también estudio com-

parativo de los casos con afectación coronaria frente a aquellos sin complicaciones.

Resultados: 55 casos registrados. El 70% menores de tres años. El 61% varones. No antecedentes destacables, salvo un paciente con tumor de Wilms ya resuelto. El 74% de los casos debutan en los seis primeros meses del año. Al ingreso todos presentan fiebre prolongada, 91% exantema, 95% inyección conjuntival, 96% alteración en mucosa oral, 71% descamación de manos y/o pies y 75% adenopatía. Antibioterapia previa en el 47% por sospecha de proceso infeccioso. En el 42% se pautan inmunoglobulinas en los primeros 5 días de la clínica y en el 79% antes del séptimo día. El diagnóstico se establece desde Atención Primaria en el 24% de los casos, el 27% en Urgencias, el 29% en la planta de hospitalización y el 20% por Reumatología Pediátrica. La complicación más frecuente es la dilatación coronaria, (5/54), siendo persistente en 2 pacientes. En todos ellos el tratamiento con inmunoglobulinas se pauta a partir del quinto día de fiebre. Comparando estos 5 pacientes con el resto, se observan diferencias estadísticamente significativas en los valores de hemoglobina y VSG, y en la duración del tratamiento antiagregante.

Conclusiones:

- La EK es una de las vasculitis más frecuentes en edad pediátrica. En nuestra serie, es más frecuente en los tres primeros años de vida, en varones y durante el primer semestre del año.
- El diagnóstico se basa en criterios clínicos, refiriéndonos a Kawasaki incompleto en caso de ausencia de alguno de ellos.
- Datos analíticos más significativos: aumento de reactantes de fase aguda, trombocitosis, leucocitosis con neutrofilia, discreta anemia y alteración función hepática.
- En todos los casos con compromiso coronario las inmunoglobulinas se pautaron después del quinto día de fiebre.
- Todos los casos han recibido gammaglobulinas, la mayoría precozmente, y AAS durante un promedio de 3 meses, siendo más prolongado en los pacientes con compromiso coronario (9%).

TUBULOPATÍA SECUNDARIA A INFECCIÓN URINARIA. **A. Ibarrola Vidaurre, E. Catediano Sainz, B. Pacho Del Castaño, M. Herrero Goñi, L. Madariaga Domínguez, M. Aguirre Meñica, M.J. Quintela Pérez.**

Antecedentes y objetivos: Las tubulopatías son un grupo heterogéneo de entidades definidas por anomalías en la función tubular renal. Relatamos un caso poco común de nefropatía tubular secundaria a infección urinaria por *E. coli*.

Método: Niña de 3 años que ingresa desde urgencias por infección urinaria. Refería fiebre elevada en picos en los 4 días previos, asociando dolor abdominal y orina maloliente. Exploración anodina, salvo dudosa puño percusión renal izquierda. En urgencias se realiza tira reactiva de orina con resultado patológico (D 1010, Ph5, Leucocitos ++, proteínas +, sangre ++, resto -) y analítica sanguínea presentando PCT 22.3 ng/ml, urea 44 mg/dl, creatinina 0.68 mg/dl y PCR 11.9 ng/dl. Dados los hallazgos analíticos se solicita ecografía renal en la que se evidencia un área hipocogénica en tercio superior-medio del riñón izquierdo que confirma pielonefritis focal y leve ectasia pieloinfundibular bilateral. Recibe antibioterapia a pesar de la cual persisten picos febriles por lo que se decide realizar prueba con ácido dimercaptosuccínico (DMSA). En ella llama la atención una hipocaptación renal bilateral pero con eliminación urinaria elevada y un aumento del fondo radioactivo. Previo al alta, en control ecográfico se observa asimetría renal. Describen riñón derecho de 93 mm (P >+2DS) con ectasia ya descrita y riñón izquierdo de 77.6 mm (P 50-90) con ectasia moderada urétero pielo infundibular izquierda. Presenta función renal normal y parámetros infecciosos analíticos en descenso. En el urocultivo crece *E. coli* sensible a antibioterapia habitual. Permanece ingresada 5 días tras lo que continúa tratamiento ambulatorio. Ante los hallazgos ecográficos de ectasia y sin haber podido descartar la presencia de reflujo vesico-ureteral (RVU) se pauta profilaxis con trimetoprim/sulfametoxazol. Posteriormente se realiza cistografía, donde se diagnostica de RVU bilateral grado III. Resulta llamativa la presencia de

proteinuria durante el episodio ($20 \text{ mg/m}^2/\text{día}$) sin clínica sugestiva de glomerulonefritis. Dado el resultado del DMSA se sospecha proteinuria de origen tubular, confirmándose tras el hallazgo de B2 microglobulina elevada en orina (1000 mcrg/l). Se realizan controles seriados, habiéndose constatado el descenso progresivo de proteinuria hasta su negativización. A los 6 meses del episodio no se observan

signos gammagráficos de insuficiencia funcional o tubulopatía; con una morfofunción nefrológica del 31% en riñón izquierdo y del 69% en el derecho. La función renal se ha normalizado progresivamente, siendo a los 15 meses del episodio su eGFR estimado por la fórmula de Schwartz de $151 \text{ ml/min/1.73 m}^2$.

Comentario: Es necesario descartar uropatía en los niños que presentan infecciones

urinarias febriles y hallazgos patológicos en la ecografía renal, incluso más allá de los 2 años de edad. La vía de infección en la pielonefritis focal es urológica, por lo que es prioritario realizar una cistografía. La afectación tubular en este paciente es secundaria a la infección urinaria, habiéndose constatado la normalización del DMSA tras la resolución del cuadro.